

## CONSENTIMENTO INFORMADO

COD.

A ser preenchido pelo laboratório

Código de Identificação da Paciente:	Semanas de Gestação:
Nome Completo:	Data de nascimento:
Motivo da consulta:	Nº de fetos:
Endereço completo com CEP e Cidade.	RG:
E-mail da paciente:	Telefone:
Nome do Médico:	E-mail:
Clínica/Hospital/Laboratório	Telefone:

Os dados obtidos neste estudo são confidenciais e devem ser tratados de acordo com os mais rigorosos princípios de privacidade.

1. Recebi as informações do médico sobre a indicação, motivo, características e riscos potenciais do **TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM** e também tive oportunidade de ler as informações fornecidas sobre o teste e minhas perguntas foram respondidas satisfatoriamente.
2. Compreendo que este teste visa estabelecer, com uma alta probabilidade, o risco fetal de apresentar trissomias dos cromossomos 21, 18 e 13. Adicionalmente, o teste informará, se for possível, sobre as aneuploidias sexuais mais comuns, outras cromossomopatias e a presença das síndromes de microdeleções especificadas nas informações anexas a este consentimento.
3. Compreendo que em 0,1% dos casos não são obtidos resultados conclusivos. Entendo que podem me solicitar uma nova coleta de sangue para repetir o exame, o que implicará em um aumento no tempo de resposta estabelecido.
4. Compreendo que os resultados deste teste são valores de referência e não representam, por si só, um elemento de diagnóstico clínico. Os resultados obtidos através desta triagem deverão ser avaliados junto com outros critérios clínicos, razão pela qual recomenda-se que esses resultados sejam comunicados em uma consulta médica.
5. Compreendo que através da realização deste exame poderão ser obtidas informações genéticas do feto ou da mãe que não estão relacionadas com o motivo pelo qual este exame foi solicitado. Estes achados, que serão incluídos como nota informativa no relatório de resultados, poderão requerer a realização de exames adicionais.  
Assinalo este campo para indicar que **NÃO** quero que me comuniquem estas informações.

Em caso de **GRAVIDEZ GEMELAR**, assinalo aqui para indicar que compreendo as limitações do teste para este tipo de análise.

Além disso, assinalo aqui para expressar meu desejo de que **NÃO ME COMUNIQUEM** o resultado do estudo de detecção do cromossomo Y fetal no sangue materno.

Por tudo isso, dou meu consentimento para realizar o teste **TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM**.

**Data:** \_\_\_\_\_

Assinatura Paciente/Responsável Legal : \_\_\_\_\_

Assinatura do Médico: \_\_\_\_\_

### AUTORIZAÇÃO PARA O USO DOS RESULTADOS

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o estado do conhecimento atual, com o consequente benefício para novos estudos. Por isso, dou meu consentimento para que a NIMGenetics utilize minhas informações clínicas e os resultados obtidos para publicações científicas, estudos de qualidade ou bancos de dados, no âmbito da saúde. A NimGenetics garante a confidencialidade das informações. Esta autorização poderá ser anulada enviando-se uma notificação ao e-mail: [nimgeneticsbrasil@nimgenetics.com](mailto:nimgeneticsbrasil@nimgenetics.com)  
Se você **NÃO DESEJA** que os dados obtidos sejam utilizados desta maneira, indique sua opção colocando suas iniciais aqui: \_\_\_\_\_

## INFORMAÇÕES SOBRE O TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM

O **TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM** é um teste de triagem pré-natal que é realizado a partir da análise do DNA fetal presente no sangue materno. Este teste avalia o risco de trissomia fetal para os cromossomos 21, 18 ou 13. Além disso, este estudo informa se forem detectadas as síndromes de microdeleção 1p36, 1q32-q41, 2q33.1, 5p15 (síndrome de cri-du-chat) 10p14-13, 11q23-qter (síndrome de Jacobsen) ou 16p12.2-p11.2; a presença das trissomias 9,16 ou 22 e a identificação das sequências genômicas dos cromossomos sexuais X e Y. Este teste pode ser realizado a partir da 10ª semana de gestação.

O **TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM** não apresenta riscos para o feto e é extremamente sensível, com uma precisão de detecção de aproximadamente 99% e, aproximadamente, 100% no caso da síndrome de Down. Para sua realização é necessária a obtenção de 10 ml de sangue materno.

### Sobre a doença e o método de detecção

A síndrome de Down é uma das anomalias cromossômicas mais frequentes. Esta síndrome, causada pela presença da trissomia 21, tem uma incidência de, aproximadamente, 1 em cada 800 nascimentos. Os indivíduos afetados apresentam um fenótipo facial característico, associado a diversos graus de deficiência intelectual e, ocasionalmente, malformações de órgãos.

A Síndrome de Edwards, causada pela trissomia do cromossomo 18 e a síndrome de Patau, causada pela trissomia do cromossomo 13, apresentam um quadro clínico grave com múltiplas malformações, que estão associadas a uma alta taxa de mortalidade perinatal. Estas síndromes ocorrem com uma frequência de, aproximadamente, 1 em cada 5.000 e 16.000 nascimentos, respectivamente. Outras cromossomopatias com menor prevalência como as trissomias 9, 16 ou 22, que em sua maioria provocam abortos espontâneos, também estão incluídas neste teste de triagem pré-natal.

Adicionalmente, será avaliada a presença das síndromes de microdeleção 1p36, 1q32-q41, 2q33.1, 5p15 (síndrome de cri-du-chat), 10p14-p13, 11q23-qter (síndrome de Jacobsen) ou 16p12.2-p11.2. Estas síndromes, que afetam pequenas porções do genoma, são responsáveis por malformações em diversos órgãos e pela deficiência intelectual observadas nos portadores destas alterações genéticas.

O teste também permite detectar a presença de sequências genômicas dos cromossomos sexuais X e Y provenientes do feto e presentes no sangue materno. Por isso, incluímos neste mesmo consentimento, um item onde a paciente concorda ou não em ser informada sobre a detecção de material do cromossomo Y no sangue materno.

Este teste **NÃO** é considerado atualmente como um teste diagnóstico da presença de trissomias. No que diz respeito às estimativas de risco relacionadas com as síndromes de microdeleção ou à identificação de material genômico dos cromossomos X e Y no sangue materno, o teste tem um valor estritamente informativo e não diagnóstico.

Os resultados do teste de triagem serão informados como sendo de alto risco, quando for detectada alguma das alterações genômicas incluídas neste teste. O resultado de alto risco de qualquer achado deverá ser validado em uma amostra obtida pela técnica diagnóstica invasiva, através da citogenética convencional ou molecular (cariótipo, QF-PCR, FISH ou array-CGH).

Os resultados deste teste de triagem serão informados como sendo de baixo risco, quando não for detectada nenhuma das alterações analisadas. Um resultado de baixo risco/não detecção não exclui absolutamente a possibilidade de uma alteração, porque devemos considerar as limitações próprias do teste que estão descritas a seguir.

O teste **TrisoNIM<sup>®</sup>** analisa outras regiões do genoma, que não estão incluídas nos cromossomos e microdeleções indicadas. É importante ressaltar, que em ocasiões excepcionais podemos identificar alterações genéticas no feto ou na mãe, nestas regiões. Este achado incidental será incluído no relatório de resultados como nota informativa, já que a análise destas regiões não pode ser realizada com a mesma precisão estatística que as regiões genéticas objeto deste estudo. O aparecimento destes achados poderá implicar na realização de exames invasivos ou de imagens adicionais.

O relatório estará disponível em um período médio de 20 dias úteis, contados a partir do momento em que o laboratório receber a amostra. Em casos excepcionais este período poderá se prolongar até no máximo quatro semanas devido a diferentes causas metodológicas. Os resultados do relatório não serão informativos quando o resultado obtido não for conclusivo, situação que ocorre em menos de 0,1% dos estudos realizados.

Os excedentes das amostras serão armazenados durante um período máximo de 3 meses, para que possam ser utilizados caso seja necessário repetir o estudo para confirmação do diagnóstico

## Limitações do teste

1. As seguintes situações impedem obter um resultado confiável do teste: mãe portadora de alguma das alterações que serão analisadas, mosaïcismo fetal das alterações genômicas analisadas, alteração cromossômica em regiões não analisadas, triploidias completas ou microdeleções cromossômicas nas 7 regiões analisadas com um tamanho inferior ao limite de resolução da técnica, que atualmente é considerada de aproximadamente 10Mb.
2. Se a gestante que se submeter ao teste tiver recebido recentemente uma transfusão de sangue homogêneo, transplante, terapia imunológica ou terapia de células-tronco é possível que o resultado seja falso devido à interferência de DNA exógeno. Por favor, indique no consentimento ou informe diretamente ao seu médico se este é o seu caso.
3. No caso de gestação gemelar não é possível ajustar um percentual de eficácia similar ao do exame para gestação única, por isso a paciente será informada sobre o risco (baixo ou alto), sem que seja dado um valor numérico. Não será informado o estado dos cromossomos sexuais (incluindo o sexo fetal), nem as estimativas de risco relativas às síndromes de microdeleção. Consulte seu médico no caso de gêmeos. **NÃO SE ESQUEÇA** de indicar no consentimento que se trata de uma gravidez gemelar.